

Om godkjenningsordning for private virksomheter som skal tilby NIPT

Svar på oppdrag nr. 56 i tildelingsbrev for 2021

Innhold

Innhold	1
1. Bakgrunn	2
1.1 Vedtak og føringer fra Stortinget	2
1.2 Helsedirektoratets utredning om nytt tilbud om NIPT og ultralydundersøkelser	3
1.3 Avgrensing av oppdraget	3
2. Godkjenningsordning for private virksomheter som ønsker å tilby NIPT	5
2.1 Hvorfor er det krav om godkjenning for NIPT?	5
2.2 Begreper	5
2.3 Hvilke virksomheter trenger godkjenning?	6
2.4 Hva gis det godkjenning til?	6
2.5 Vilkår for å få godkjenning	6
2.6. Krav til godkjent virksomhet om rapportering	8
3. Nærmere om kvalitet, kompetanse og dokumentasjon	9
3.1 Krav til virksomheter som rekvirerer analyse av NIPT	9
3.2 Hva skal dokumenteres i søknad	11
3.3 Kvalitet og kompetanse ved laboratoriet som utfører NIPT analyser	12

1. Bakgrunn

I tildelingsbrevet for 2021 har Helsedirektoratet fått følgende oppdrag:

ID: TB2021-56	Eieravdeling i HOD: HRA	Godkjenningsordning for private aktører
Helsedirektoratet skal etablere godkjenningsordning for private aktører som vil tilby NIPT innen 1. april.		

1.1 Vedtak og føringer fra Stortinget

Et flertall på Stortinget har fattet følgende vedtak om NIPT:

Stortinget ber regjeringen sørge for at aldersgrensen for å få tilbud om fosterdiagnostikk senkes fra kvinner som er >38 år ved termin, til kvinner som er >35 år ved termin.

Stortinget ber regjeringen sørge for at Non-invasiv prenatal test (NIPT) tilbys alle kvinner som har krav på fosterdiagnostikk, eller ved funn på tidlig ultralyd med tilleggsundersøkelser, uavhengig av kvinnens alder.

Stortinget ber regjeringen sørge for at Non-invasiv prenatal test (NIPT) blir tillatt å utføre i Norge for alle gravide kvinner.

I innstillingen til Stortinget¹ har flertallet i Helse- og omsorgskomiteen uttalt følgende:

(..)Flertallet ønsker at private aktører som tilbyr NIPT mot egenbetaling i Norge, i likhet med offentlige aktører, må følge vilkårene for samtykke, informasjon og genetisk veiledning som angitt i §§ 4-3 og 4-4.

Flertallet viser til at Helsedirektoratet i sin vurdering av om en virksomhet skal godkjennes, må legge vekt på om virksomheten har nødvendig kompetanse til å veilede og ivareta den gravide. Virksomheten må ha kompetanse på ultralydundersøkelse, siden NIPT ikke gir mening hvis det ikke er undersøkt hvor mange fostre det er, og at det er liv. Virksomheten skal gi tilbakemelding til kvinnen om resultatet, og hun skal også ha god oppfølging og veiledning hvis resultatet setter henne i en vanskelig situasjon.

¹ Innst. 296 L (2019–2020) Innstilling fra helse- og omsorgskomiteen om Endringer i bioteknologiloven mv. Prop. 34 L (2019–2020)

F l e r t a l l e t mener at aktører som ønsker å tilby NIPT, kan godkjennes etter § 7-1 så lenge de oppfyller vilkårene i bioteknologiloven §§ 4-3 og 4-4, og at dette blir lagt til grunn for ny praksis umiddelbart etter at loven er sanksjonert i statsråd..(..).

Stortingets vedtak innebærer at en stor gruppe gravide ikke har rett til NIPT gjennom den offentlige helsetjenesten. Gravide i denne gruppen skal likevel ha mulighet til å få utført undersøkelsen ved å benytte seg av privat helsetjeneste.

NIPT er godkjent for analyse av trisomi 13, 18 og 21, og kan ikke brukes for å analysere andre typer kromosomavvik før det ev. foreligger godkjenning for det.

1.2 Helsedirektoratets utredning om nytt tilbud om NIPT og ultralydundersøkelser

Helsedirektoratet har utredet hvordan tilbud om ultralydundersøkelse i første trimester av svangerskapet og utvidet mulighet for NIPT (ikke-invasiv test av fosteret) kan innføres i helsetjenesten², i samsvar med Stortingets vedtak 26. mai 2020.

I utredningen har Helsedirektoratet bl.a. gitt anbefalinger om hvilke krav som bør stilles til private aktører som ønsker å tilby NIPT, og anbefalinger om kvalitetskrav til testen. Se kapittel 3 og kapittel 9. Vi legger dette til grunn for beskrivelse av godkjenningsordningen.

Helsedirektoratet viser også til innspill fra et bredt sammensatt fagmiljø som deltok i utredningsarbeidet, se punkt 4.5.3 og 10.4.1. Disse fagmiljøene fraråder at private virksomheter skal kunne gi tilbud om NIPT. Se rapporten for nærmere begrunnelse.

1.3 Avgrensning av oppdraget

I rapporten kapittel 9.2 har Helsedirektoratet anbefalt at det etableres en godkjenningsordning for laboratorier som skal utføre NIPT-analysen og tolke resultatene³. Laboratoriegodkjenning er ikke en del av den godkjenningsordningen som direktoratet har fått i oppdrag å etablere.

Fagmiljøene som deltok i utredningen anbefalte at NIPT-analysene utføres ved de offentlige medisinsk-genetiske avdelingene, punkt 4.5.3 i rapporten. Anbefalingen

² Forslag til organisering og innføring av tilbud om NIPT og ultralydundersøkelser i første trimester - Helsedirektoratet

³ Direktoratet skrev: *Det kan være hensiktsmessig å etablere en godkjenningsordning for laboratoriene som skal utføre og tolke NIPT-analysene. Dette vil gjøre det mulig å stille krav om kvalitet og kompetanse. Uten en godkjenningsordning vil det være rekvirerende virksomhet som må vurdere om laboratoriet har tilstrekkelig kvalitet og kompetanse. I tillegg vil en godkjenning medføre at det kan stilles krav om rapportering. Data fra de private virksomhetene vil da kunne inngå i kvalitetssikring av metoden.*

innebærer at private aktører også skal ha mulighet til å kjøpe analysetjenester ved et offentlig laboratorium. Oppdraget gir ikke føringer om dette, og direktoratet legger til grunn at private aktører som søker godkjenning for å tilby NIPT kan inngå avtale om analysetjenester med enten offentlig eller privat virksomhet.

Oppdraget er avgrenset til en godkjenningsordning for private virksomheter som skal tilby NIPT til gravide. Det omfatter ikke en godkjenningsordning for private virksomheter som ønsker å tilby ultralydundersøkelsen i uke 11+0 – 13+6, som etter hvert skal være et tilbud til alle gravide i den offentlige svangerskapsomsorgen. Begge undersøkelsene anses som fosterdiagnostikk som krever godkjenning etter bioteknologiloven § 7-1, jf. § 4-2.

2. Godkjenningsordning for private virksomheter som ønsker å tilby NIPT

Helsedirektoratet har myndighet til å gi godkjenning for å rekvirere fosterdiagnostiske undersøkelser etter bioteknologiloven § 7-1, jf. § 4-2.

2.1 Hvorfor er det krav om godkjenning for NIPT?

NIPT for trisomi 13, 18 eller 21 er fosterdiagnostikk etter definisjonen i bioteknologiloven § 4-1. Virksomheter som ønsker å tilby NIPT til gravide må derfor ha godkjenning for fosterdiagnostikk med NIPT i samsvar med bioteknologiloven § 7-1, jf. § 4-2.

Godkjenningsordningene i bioteknologiloven er et virkemiddel for statlig kontroll med hvilke virksomheter som skal kunne tilby bl.a. fosterdiagnostiske undersøkelser. Ordningen skal bidra til å sikre at virksomhetene som tilbyr NIPT til gravide har nødvendig kompetanse, og at tilbudet har nødvendig kvalitet.

2.2 Begreper

Virksomhet: Med «virksomhet» siktes det til virksomheter som er juridiske personer. Juridiske personer er selvstendige rettssubjekter som opptrer utad som en enhet, for eksempel et enkeltmannsforetak eller et selskap.

Lege eller jordmor som skal gi informasjon om NIPT, gjøre nødvendige ultralydundersøkelse, ta blodprøve, sørge for at blodprøven blir analysert, og formidle resultatet til den gravide, må være ansatt ved en godkjent virksomhet.

Godkjenning: Alle virksomheter som tilbyr en fosterdiagnostisk metode skal ha godkjenning i henhold til bioteknologiloven § 7-1. Godkjenning er derfor nødvendig for å kunne tilby NIPT til gravide. Helsedirektoratet kan gi godkjenning til virksomheter som oppfyller nærmere bestemte krav.

2.3 Hvilke virksomheter trenger godkjenning?

Private virksomheter som ønsker å tilby NIPT må ha godkjenning etter bioteknologiloven § 7-1, for bruk av NIPT som fosterdiagnostisk metode.

Virksomheten som tilbyr NIPT kan utføre analysen selv eller inngå avtale med et laboratorium som kan utføre analysene i samsvar med de kvalitetskravene som stilles.

Laboratorier som kun skal utføre NIPT-analyse av tilsendte prøver og formidle svaret i en rapport til den godkjente virksomheten, trenger ikke godkjenning etter bioteknologiloven.

2.4 Hva gis det godkjenning til?

En godkjenning etter denne ordningen gjelder tilbud om fosterdiagnostikk med NIPT utenfor den offentlige helsetjenesten. Godkjenningen forutsetter at virksomhetens tilbud om NIPT er i samsvar med gjeldende godkjenning :

På nåværende tidspunkt er NIPT godkjent for å undersøke trisomi 13, 18 og 21 hos fosteret⁴.

Ev. godkjenning gis på bakgrunn av opplysninger og dokumentasjon som virksomheten sender inn. Godkjenningen for virksomheten vil i første omgang være tidsbegrenset og gjelde for ett år.

Grunnen til at det i første omgang gis tidsbegrenset godkjenning, er at Helsedirektoratet har fått i oppdrag å utrede om det er behov for egne ordninger for å definere og kvalitetssikre kompetanse hos helsepersonellgrupper ved godkjente virksomheter som tilbyr NIPT. Når det er avklart hva slags kompetanse som kreves og hvordan ev. kvalitetssikring av kompetanse skal foregå, kan virksomheter med tidsbegrenset godkjenning for å tilby NIPT få endelig godkjenning, hvis de oppfyller kravene.

2.5 Vilkår for å få godkjenning

Virksomheten som godkjennes skal gi den gravide nødvendig informasjon om undersøkelsen, gjøre nødvendige undersøkelser (ultralyd og blodprøvetaking) av gravide, sørge for at blodprøven blir analysert ved et laboratorium som har nødvendig kompetanse og formidle resultatet av analysen til den gravide.

Vilkår som må oppfylles for å få godkjenning:

⁴ Se PDF med godkjenningsvedtak fra 18. mars 2021

1. Virksomheten må ha kompetanse til å undersøke den gravide og gi informasjon og veiledning:

Virksomhetens tilbud må være faglig forsvarlig. Virksomheten må derfor ha gynekolog og/eller jordmor med kompetanse til å gi den gravide nødvendig informasjon om undersøkelsen⁵. Se også punkt 3.1.1.

Dersom den gravide har begrensede norskkunnskaper, vil bruk av tolk være nødvendig for å sikre at den gravide forstår informasjonen om undersøkelsen og kan gi et informert samtykke, og for å sikre at den gravide forstår informasjon og veiledning som blir gitt om eventuelle funn⁶.

Gynekolog/jordmor må også ha følgende kompetanse:

- må kunne utføre en ultralydundersøkelse i første trimester for bestemme antall fostre, fosterets alder og bekrefte at fosteret lever m.m. Se mer om kravene til ultralydkompetanse i punkt 3.1.3.
- må kunne gi nødvendig informasjon og veiledning om eventuelle funn, inkl. hva slags oppfølging som er anbefalt.

Se pkt. 3.1.

Virksomheten må innhente et skriftlig, informert samtykke fra den gravide, jf. bioteknologiloven § 4-4, og skal ha rutiner for dette.

Blodprøve til NIPT skal ikke tas før uke 10+0. Fosterets alder, at det er bare ett foster og vitalitet skal være dokumentert gjennom en ultralydundersøkelse. Se også punkt 3.1.2.

Virksomheten bør ha knyttet til seg spesialist i medisinsk genetikk og/eller laboriegenetikk med kompetanse på NIPT. Dette vil bl.a. være nødvendig for å kunne vurdere kvaliteten på NIPT-analysen som tilbys av laboratoriet.

2. Krav til analyse og tolking av resultater

Virksomheten som ønsker å tilby NIPT må sørge for at analysene utføres ved et laboratorium som har nødvendig kompetanse og at analysene har høy sensitivitet og spesifisitet.

⁵ Det følger av pasient- og brukerrettighetsloven at den gravide¹ skal ha den informasjon som er nødvendig for å få innsikt i sin helsetilstand og innholdet i helsehjelpen. Hun skal også informeres om mulige risikoer og bivirkninger.

Det følger av bioteknologiloven § 4-4 at kvinnen eller paret skal gis informasjon som blant annet skal omfatte at undersøkelsen er frivillig, hvilken risiko som er forbundet med gjennomføringen av undersøkelsen, hva undersøkelsen kan avdekke og hvilke konsekvenser dette kan få for barnet, kvinnen, paret og familien.

⁶ Helsedirektoratets veileder om kommunikasjon via tolk

Laboratoriet som benyttes må oppfylle kvalitetskrav beskrevet i pkt.3.2.

Virksomheten som søker godkjenning for å tilby fosterdiagnostikk med NIPT har ansvar å sikre at testen som tilbys har høy sensitivitet og spesifisitet, se pkt. 3.2.

NIPT er ofte basert på sekvensering av alt det cellefrie foster-DNAet som finnes i den gravides blod. Dermed kan undersøkelsen generere informasjon om genetiske egenskaper hos fosteret utover det som er formål med analysen. Dette er sensitiv informasjon. Analysene bør derfor foregå i et land som oppfyller krav til håndtering av genetiske opplysninger tilsvarende det som følger av EUs personvernforordning, GDPR.

3. Avtale med laboratoriet som skal utføre analysen

Dette må framgå av avtalen :

- laboratoriet analyserer kun trisomi 13, 18 og 21
- overskudds-informasjon⁷ skal anonymiseres eller slettes etter at analysen er utført og er beskrevet i svarrapport
- ev. restmateriale skal destrueres når analysen er utført

4. Rutiner for å formidle svar, gi veiledning og følge opp ev. funn

Virksomheten må etablere rutiner for å formidle prøvesvar til den gravide: Virksomheten må også ha rutiner for å henvise gravide med funn til en fostermedisinsk/medisinsk-genetisk avdeling for videre oppfølging. Se pkt. 3.1

2.6. Krav til godkjent virksomhet om rapportering

Virksomheter som er godkjent for å tilby fosterdiagnostikk med NIPT skal rapportere til Helsedirektoratet i samsvar med § 7-2. Rapportene innhentes årlig, og det er Helsedirektoratet som bestemmer hvilke data som skal rapporteres.

⁷ Gjelder informasjon fra foster og fra den gravide.

3. Nærmere om kvalitet, kompetanse og dokumentasjon

3.1 Krav til virksomheter som rekvirerer analyse av NIPT

Her omtales krav til virksomheter som gir informasjon og veiledning til gravide om NIPT, tar blodprøve og sørger for analyse av prøven. Virksomheten må sørge for at blodprøven til NIPT tas på riktig tidspunkt.

3.1.1 Informasjon til gravide og eventuell partner

Virksomheten som er godkjent for å tilby NIPT har ansvar for at gravide får nok informasjon i forkant av undersøkelsen til at de kan gi et informert samtykke og gjøre et informert valg. Den gravide må samtykke skriftlig til undersøkelsen.

Informasjon og veiledning bør tilpasses den enkelte gravide. Noen har behov for omfattende informasjon, andre trenger mindre. Før den gravide kommer for å få NIPT, bør virksomheten vise til informasjon som finnes tilgjengelig på helsenorge.no.

Jordmor/gynekolog må ha tilstrekkelig kunnskap om de aktuelle undersøkelsene.

Aktuelle punkter i informasjon og veiledning til den gravide er beskrevet i utredningen kapittel 4.4.2⁸ og gjentas nedenfor. Det er spesielt viktig at den gravide får informasjon om at NIPT ikke er en diagnostisk test, og at det er anbefalt å følge opp et eventuelt testpositivt resultat (påvist høy sannsynlighet for trisomi) med en invasiv prøve.

⁸ Forslag til organisering og innføring av tilbud om NIPT og ultralydundersøkelser i første trimester - Helsedirektoratet

Aktuell informasjon før NIPT
<ul style="list-style-type: none"> informere om at NIPT ikke er en diagnostisk test, men en screeningtest beskrive testens begrensinger (hva den ikke tester for) informere om de tre tilstandene (trisomi 13, 18 og 21) som det analyseres for beskrive kortfattet analysemetoden og hvordan resultatene formidles informere om positiv og negativ prediktive verdier og deres kliniske betydning det er anbefalt at alle testpositive resultater (økt risiko for at fosteret har en trisomi) bekreftes med en invasiv undersøkelse (morkakeprøve eller fostervannsprøve) ved et testpositivt prøveresultat henvises kvinnen til oppfølging ved en fostermedisinsk avdeling

NIPT blir et gratis tilbud til gravide som er 35 år eller eldre ved termin i løpet av 2021, og andre gravide med indikasjon for fosterdiagnostikk i løpet av 2022. Private virksomheter skal informere om at NIPT er et gratis tilbud i den offentlige svangerskapsomsorgen for noen gravide, og hvilke grupper dette gjelder. Helsepersonell har plikt til å sørge for at helsehjelpen ikke påfører pasienten unødvendig tidstap eller utgift⁹.

Den gravide bør få informasjon om at det vil være en fordel å først ha gjennomført ultralydundersøkelsen i uke 11+0-13+6 (når dette tilbudet er etablert), slik at undersøkelsene kan ses i sammenheng. Når gravide får tilbud om NIPT gjennom den offentlige svangerskapsomsorgen, tas blodprøven til NIPT i tilknytning til ultralydundersøkelsen i uke 11+0-13+6.

For øvrig skal markedsføringen av tilbudet være forsvarlig, nøktern og saklig¹⁰. Markedsføring av NIPT som helsetjenestetilbud til gravide skal vektlegge saklig informasjon og skal være i tråd med gjeldende vilkår for bruk av NIPT.

3.1.2 Nødvendige undersøkelser og oppfølging

Gynekolog eller jordmor skal gjøre en ultralydundersøkelse for å bekrefte at det bare er ett foster, at fosteret lever og at fosteralder er 10 + 0 uker eller mer.

Noen ganger kan også en slik ultralydundersøkelse avdekke alvorlige utviklingsavvik hos fosteret. I slike tilfeller må den gravide få informasjon om at det ikke er hensiktsmessig å gjøre NIPT, og få tilbud om henvisning til et fostermedisinsk senter for videre oppfølging.

Analysen av blodprøven skjer ved virksomhetens eget laboratorium eller et laboratorium som virksomheten har avtale med. Virksomheten må forsikre seg om at

⁹ Helsepersonelloven § 6 <https://lovdata.no/lov/1999-07-02-64/§6>

¹⁰ Helsepersonelloven § 13 <https://lovdata.no/lov/1999-07-02-64/§13>

laboratoriet anonymiserer eller sletter overskuddsinformasjon, se punkt. 2.5 nr. 2. Laboratoriet utfører analysen og tolker resultatet, og formidler svaret i en rapport til rekvisenten (gynekolog/jordmor som har bestilt prøven og som er ansatt ved godkjent virksomhet).

Hvis NIPT gir funn/mistanke om utviklingsavvik hos fosteret, må den gravide få informasjon og veiledning om funnet samt om gjeldende rettigheter og aktuelle hjelpetiltak¹¹. Hun har rett til og må få tilbud om å bli henvist til invasiv prøve ved en fostermedisinsk avdeling dersom hun ønsker det. Henvisningen bør inneholde all relevant informasjon om undersøkelsene som er utført, og hva slags informasjon og veiledning som er gitt til den gravide (og hennes eventuelle partner). Funntilbud bør dokumenteres, for eksempel med kopi av svarrapport.

3.1.3 Kompetansekrav

Virksomheten må ha helsepersonell med kompetanse til å gi informasjon om NIPT til den gravide før det tas prøve til NIPT, og til å gi informasjon og veiledning til den gravide når resultatet foreligger.

Helsepersonell som utfører ultralydundersøkelsen bør ha dokumentert og kvalitetssikret kompetanse til å utføre ultralydundersøkelse i første trimester for å avklare antall fostre, aldersbestemme fosteret og se at det lever. Ultralydundersøkelsen skal derfor utføres av jordmor eller gynekolog.

Jordmor/gynekolog som utfører ultralydundersøkelsen bør ha kompetanse til å gjenkjenne større, alvorlige misdannelser som det er mulig å oppdage i første trimester, siden det kan være en grunn for å ikke tilby NIPT.

Virksomheten må ha helsepersonell som har kompetanse til å ivareta den gravide under denne delen av svangerskapet, også i tilfeller der svaret indikerer at fosteret kan ha trisomi 13, 18 eller 21. Helsepersonellet skal ha kompetanse til å gi den gravide informasjon og genetisk veiledning om den aktuelle tilstanden, samt om gjeldende rettigheter og aktuelle hjelpetiltak, og henvise til invasiv prøve ved en fostermedisinsk/medisinsk-genetisk avdeling dersom kvinnen ønsker det.

3.2 Hva skal dokumenteres i søknad

Virksomheter må i søknaden beskrive følgende

- kompetanse til å utføre ultralydundersøkelse:

Søknaden må beskrive formell kompetanse og praktisk erfaring til ansatt helsepersonell som skal tilby tjenesten, inkl. hvor mange som har kompetansen.

¹¹ Bioteknologiloven § 4-4 <https://lovdata.no/lov/2003-12-05-100/§4-4>

Kompetansekravet vil for eksempel være oppfylt dersom jordmor har gjennomført videreutdanning i ultralydundersøkelser fra NTNU.

Praktisk erfaring kan synliggjøres ved bl.a. å beskrive antall ultralydundersøkelser som helsepersonell ved virksomheten utfører i løpet av et år og vedlikehold av kompetanse.

- kompetanse til å gi informasjon og veiledning til den gravide om NIPT

Søknaden må beskrive erfaring og ev. dokumentert kompetanse i form av kurs eller utdanning.

- rutiner for innhenting av skriftlig samtykke
- hva slags informasjon som gis i forkant og hva som gis i forbindelse med undersøkelsen, inkl. forventet svartid
- rutiner for formidling av prøvesvar
- hvordan de oppfyller krav om å kunne gi genetisk veiledning ved funn
- rutiner for oppfølging ved funn

Det skal i søknaden i tillegg redegjøres kort for laboratoriets kompetanse og testen som brukes, se pkt. 3.3.

3.3 Kvalitet og kompetanse ved laboratoriet som utfører NIPT analyser

Laboratoriet kan motta blodprøver til NIPT fra en virksomhet som er godkjent for å tilby NIPT i samsvar med bioteknologiloven § 7-1 jf. § 4-2. Laboratoriene må forholde seg til føringer og vilkår som er gitt om bruk av NIPT i gjeldende godkjenningsvedtak¹² for bruk av metoden, jf. bioteknologiloven § 4-2.

Laboratoriet utfører analysen og tolker resultatet, sender svarrapport til virksomheten som har rekvirert prøven.

3.2.1 Kvalitetskrav til NIPT-analysen¹³

Utredningen om ultralyd og NIPT beskriver følgende kvalitetskrav til NIPT:

- metoden må måle føtal fraksjon av cff-DNA i prøven
- metoden må ha høy sensitivitet og spesifisitet for trisomi 13, 18 og 21
- metoden må være validert og helst CE-IVD merket

¹² Lenke til godkjenningsvedtak om bruk av NIPT fra 18. mars 2021

¹³ Se kapittel 4 og kapittel 10.3 i utredningen: [Forslag til organisering og innføring av tilbud om NIPT og ultralydundersøkelser i første trimester - Helsedirektoratet](#)

Det er vist at sensitivitet og spesifisitet for trisomi 13, 18 og 21 kan variere mellom ulike tester. I tillegg kan positiv prediktiv verdi variere mellom ulike populasjoner av gravide (for eksempel høyrisikopopulasjoner versus generell populasjon).

Laboratoriet bør kunne håndtere sesongvariasjoner i antall prøver og dermed i prøvevolum, og ha god logistikk. Analysene bør i stor grad være automatisert.

Laboratoriet bør kunne redegjøre for forventet svartid.

3.2.2 Nødvendig kompetanse ved laboratoriet¹⁴

Laboratoriet som utfører analysen må ha kompetanse og erfaring med analyser av cellefritt DNA i blod. Videre må laboratoriet ha kompetanse til å tolke resultater og formidle resultatene i en svarrapport til rekvirenten (den godkjente virksomheten som har bestilt analysen). Laboratoriet bør derfor ha personell med spesialisering i klinisk genetik eller laboratoriegenetik.

Laboratoriet må kunne dokumentere sin kompetanse overfor virksomheten som søker om godkjenning.

3.2.3 Hva slags informasjon bør virksomheten som søker om godkjenning innhente om laboratoriet

Virksomheten som søker om godkjenning har ansvar for å bruke et laboratorium som oppfyller krav til nødvendig kvalitet og kompetanse. Virksomheten bør innhente følgende informasjon om laboratoriet, og redegjøre for dette i sin søknad om godkjenning:

- dokumentasjon om laboratoriets erfaring med analyse av cellefritt DNA og metoden som skal brukes
- dokumentasjon om metodens sensitivitet og spesifisitet; falske positive og falske negative for hver av trisomiene.
- svartid
- logistikk
- beskrivelse av og dokumentasjon for kompetanse til å tolke resultatene og formidle svarrapport til rekvirent.

Laboratoriet bør ha kompetanse innen medisinsk genetik (legespesialist) eller laboratoriegenetik (legespesialist ev. molekylærgenetikk/molekylærbiologi).

- beskrivelse av hvordan de håndterer ev. overskuddsdata. Laboratoriet må forplikte seg til å anonymisere eller slette overskuddsinformasjon når analysen er utført.

¹⁴ Se anbefalinger i kapittel 9 i utredningen: Forslag til organisering og innføring av tilbud om NIPT og ultralydundørsøkelser i første trimester - Helsedirektoratet

- se også punkt 2.5 nr. 3 om hva avtalen med laboratoriet må omfatte.